



Un programma di diagnosi precoce del Diabete Mellito Tipo 1

D1S DIAB-1-SCREEN è il nuovo programma per la [diagnosi precoce del Diabete Mellito Tipo 1](#) avviato dall'UOSD Diabetologia Pediatrica e Malattie Metaboliche dell'Età Evolutiva dell'Azienda Ospedale Università di Padova.

Il Diabete mellito di tipo 1 (DMT1) è la più frequente malattia cronica dell'infanzia: come è noto non è disponibile una cura che ne permetta la guarigione ed è ancora necessaria la terapia a vita con insulina. Nel 2022, nel mondo, sono stati registrati **530.000 nuovi casi di DMT1 di cui 201.000 di età < 20 anni**. E' stato calcolato che, nel 2023, 15 milioni di persone fossero affette da DMT1: di questa circa il 20% aveva meno di 20 anni.

L'incidenza del DMT1 è in aumento nel mondo con un incremento medio del 2.3-3.4% all'anno. Nella nostra Regione sono circa 1500 i bambini/ragazzi affetti da DMT1.

Un bambino di 10 anni che nel 2023 si è ammalato di DMT1 in un paese occidentale vivrà altri 65 anni mentre se vive in paesi a basso standard economico sociale avrà una aspettativa di vita solo di altri 13 anni.

Esiste una significativa familiarità per il DMT1: i parenti di primo grado (figli/e, fratelli e sorelle) di una persona con DMT1 hanno una probabilità maggiore di sviluppare la malattia rispetto alle persone che non hanno tale familiarità: **tale rischio è di circa 15 volte quello della popolazione generale**. In questa popolazione, senza specifica familiarità, il rischio di sviluppare DMT1 nell'arco della vita è pari allo 0.3%, tuttavia:

- se la madre ha il DMT1 il rischio di sviluppare la malattia sale a 1.3-4%
- se il padre ha il DMT1 il rischio di sviluppare la malattia sale a 6-9%
- se c'è un fratello/sorella con DMT1, il rischio di sviluppare la malattia è pari al 6-7%

L'esordio del DMT1 in età pediatrica, se non riconosciuto precocemente, si complica nel 30-40% dei casi con la **Chetoacidosi diabetica**, un grave scompenso metabolico che richiede sempre ricovero in ospedale e comporta possibili danni neurologici precoci o tardivi nonché un rischio significativo per la vita del bambino (mortalità 1%).

Prevedere il rischio individuale di DMT1 e verificare periodicamente la comparsa dei primi indicatori della malattia può evitare tali gravi complicanze, preservare il funzionamento residuo delle cellule che producono l'insulina e consentire di avviare nuove terapie che saranno disponibili nei prossimi mesi in grado di bloccare il progredire del diabete, ritardando anche per anni la necessità di ricorrere all'insulina.

Come si può scoprire la predisposizione al DMT1?

Il controllo occasionale della glicemia capillare non è sufficiente né adeguato per scoprire un diabete ancora in fase silente perché nei primi anni di malattia la glicemia risulta spesso del tutto normale e non compaiono sintomi di allarme. E' necessario valutare la presenza dei marcatori di inizio della malattia: si tratta degli **auto-anticorpi** verso le cellule che producono l'insulina, la cui presenza, in numero superiore a 1, conferma il definitivo inizio della malattia diabetica, anche se in forma ancora asintomatica (stadio 1).

Tale indagine viene poi completata con lo studio della **predisposizione genetica individuale** con l'analisi del sistema HLA che ricerca la presenza dei più comuni determinanti genetici per lo sviluppo del DMT1.

Il nuovo **Programma D1S DIAB-1-SCREEN** offre la possibilità di effettuare tutte le suddette indagini con un semplice prelievo del sangue e, nell'arco di 2-3 settimane, di ottenere il risultato definitivo. Una volta disponibile il risultato, il paziente o i suoi caregiver potranno contattare i medici del programma D1S perché venga avviato un piano individualizzato di presa in carico sulla base dell'esito degli esami.

A chi è indirizzato il Programma D1S?

A partire dal **SECONDO ANNO** di vita e fino ai **25 ANNI** di età, il programma è aperto a tutti ma è indirizzato particolarmente **ai figli o ai fratelli (parenti di primo grado) di pazienti già affetti da DMT1 nonché ai cugini (parenti di secondo grado)**. Anche la presenza di casi di Diabete mellito tipo 2 nei parenti di primo grado è una condizione che pone indicazione a tale indagine.

Non solo diabete!

Oltre a valutare la predisposizione al DMT1, con lo stesso prelievo, il Programma D1S, consente di identificare anche la presenza di altre significative condizioni metaboliche:

- i marcatori di **celiachia** nonché la predisposizione genetica a svilupparla;
 - i marcatori di **dislipidemia** cioè l'alterazione dei livelli di colesterolo e trigliceridi;
- condizioni per le quali una diagnosi precoce può evitare rilevanti problemi negli anni successivi.

Come si aderisce al Programma D1S?

E' sufficiente che il paziente o i suoi caregiver contattino il programma scrivendo una mail a:

D1S_diabetologia.pediatria@aopd.veneto.it

Il paziente o i caregiver verranno quindi contattati dai sanitari del programma D1S che ne valuteranno la richiesta e forniranno quindi le indicazioni e le impegnative per l'esecuzione del prelievo presso il Laboratorio San Massimo dell'AOU di Padova. Una volta pronti i risultati, verrà poi comunicato al paziente il successivo follow-up con l'eventuale presa in carico medica e psicologica presso la Diabetologia Pediatrica o, per i maggiorenni, presso il CAD dell'AOU di Padova o altro centro diabetologico a scelta del paziente.

La Legge 130/2023, prima legge al mondo a istituire lo screening per il DMT1

A settembre 2023 il Parlamento Italiano ha approvato la legge 130/2023 che prevede l'avvio, nei prossimi anni, dello screening per il DMT1 su tutti i soggetti in età pediatrica in tutto il territorio nazionale.

Questo importante provvedimento, al momento unico nel mondo, pone la nostra nazione all'avanguardia nella lotta al DMT1 a conferma del fatto che la nuova sfida nella cura di questa malattia passa anche attraverso la PREVENZIONE.

Il programma nazionale richiederà però ancora qualche anno per andare a regime: nella Regione Veneto è invece possibile evitare l'attesa aderendo al

Programma D1S

e così scoprire il rischio proprio o dei propri figli e familiari di sviluppare il DMT1 ed in caso positivo essere presi in cura tempestivamente da un'equipe diabetologica di alta specializzazione.

Riferimenti

- 1) ISPAD clinical practice consensus guidelines 2022: Stages of type 1 diabetes in children and adolescents; *Pediatr Diabetes*. 2022;1-13; | <https://doi.org/10.1111/pedi.13410>
- 2) Children and Adolescents: Standards of Care in Diabetes—2023; *Diabetes Care* 2023;46(Suppl. 1):S230-S253 | <https://doi.org/10.2337/dc23-S014>
- 3) Screening for Type 1 Diabetes in the General Population: A Status Report and Perspective, *Diabetes* 2022;71:610-623 | <https://doi.org/10.2337/dbi20-0054>
- 4) Teplizumab and β -Cell Function in Newly Diagnosed Type 1 Diabetes *NEJM* 2023 Dec 7;389(23):2151-2161 | <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2308743>
- 5) Legge 15 settembre 2023, n. 130 "Disposizioni concernenti la definizione di un programma diagnostico per l'individuazione del diabete di tipo 1 e della celiachia nella popolazione pediatrica" (GU Serie Generale n.226 del 27-09-2023)